

maintenant
je sais

Mieux comprendre le syndrome de Prader-Willi



Sommaire

- Qu'est-ce que le syndrome de Prader-Willi ? p 3
- Quelles sont les causes du syndrome de Prader-Willi ? p 3
- Quels sont les symptômes du syndrome de Prader-Willi ? p 4
- De quels traitements et de quels suivis spécifiques doivent bénéficier les enfants atteints du syndrome de Prader-Willi ? p 6
- Comment accompagner un enfant atteint du syndrome de Prader-Willi au quotidien ? p 8
- Quelles sont les perspectives d'avenir pour un enfant atteint du syndrome de Prader-Willi ? p 10



Introduction



QU'EST-CE QUE LE SYNDROME DE PRADER-WILLI ?⁽¹⁾

Le syndrome de Prader-Willi est une maladie génétique qui est liée à une anomalie chromosomique. Elle est présente dès la naissance et peut toucher indifféremment les filles ou les garçons.⁽²⁾

Cette maladie est qualifiée de syndrome car elle est caractérisée par une association de symptômes et d'anomalies.⁽³⁾

Ce syndrome se caractérise par une diminution du tonus musculaire (appelé hypotonie), des troubles de la prise alimentaire jusqu'à l'âge de deux ans, suivis d'un comportement boulimique avec prise excessive d'aliments, constituant un risque de voir se développer une obésité.

L'enfant atteint d'un syndrome de Prader-Willi peut présenter un apprentissage plus difficile que les autres enfants, ainsi que certains troubles dans son comportement.

Cette maladie n'est généralement pas héréditaire, elle appartient au groupe des maladies rares du fait de sa fréquence.

Elle touche environ un nouveau-né sur 26 000 naissances.

Cette maladie a été décrite pour la première fois en 1956 par plusieurs médecins (Prader, Willi et Labhart). Ce n'est qu'en 1985 que son origine génétique sera mise en évidence.⁽⁴⁾

QUELLES SONT LES CAUSES DU SYNDROME DE PRADER-WILLI ?⁽¹⁾

Le syndrome de Prader-Willi est lié à une anomalie accidentelle située au niveau du chromosome n° 15 d'origine paternelle.

En pratique, le syndrome de Prader-Willi se définit par l'absence ou la perte fonctionnelle de la région q11-q13 du chromosome 15.

Trois types de mécanismes différents existent (déletion avec ou sans translocation d'un autre chromosome sur le chromosome 15, disomie maternelle ou mutation d'empreinte) qui engendrent tous la même conséquence.

Le diagnostic du syndrome de Prader-Willi est suspecté quand certaines anomalies cliniques sont observées chez l'enfant : faible tonus musculaire (=hypotonie) à la naissance, puis troubles du comportement alimentaire, retard du développement psychomoteur.

Le diagnostic doit être confirmé par une analyse génétique spécifique de l'ADN de l'enfant.

Quels sont les symptômes du syndrome de Prader-Willi ?

Il faut savoir que les symptômes sont variables d'un enfant à l'autre et selon les périodes de la vie. Les symptômes décrits ci-dessous sont les plus fréquemment retrouvés dans le syndrome de Prader-Willi.⁽¹⁾

ATTEINTE DU TONUS MUSCULAIRE⁽¹⁾

C'est l'atteinte physique principale du syndrome de Prader-Willi à la naissance. Elle se caractérise par un manque de tonus musculaire (hypotonie), identifié dès la naissance.

Cette hypotonie s'améliore en partie avec l'âge, mais persiste toute la vie.

Chez ces enfants, l'apprentissage de la marche peut être plus tardif, elle intervient en moyenne à 24 mois.

ANOMALIES DU COMPORTEMENT ALIMENTAIRE⁽¹⁾

À la naissance, l'enfant présente souvent des difficultés de succion, de déglutition et peine à s'alimenter. Le manque de prise de poids consécutif à ces difficultés peut alors être une source de préoccupation pour les parents.

À l'âge de 2 ans, la tendance va s'inverser et l'enfant présente un besoin de manger quasiment permanent entraînant une prise excessive d'aliments (hyperphagie).

L'enfant ressent un besoin irrésistible de manger.

C'est pourquoi les enfants atteints du syndrome de Prader-Willi présentent un risque important de développer une obésité qui peut s'avérer sévère et précoce (dès l'âge de 2 ans) et à laquelle il faut être vigilant.

En pratique, il semblerait que ces enfants aient un manque de sensation de satiété, les amenant ainsi à une recherche permanente d'aliments.



LES CAPACITÉS INTELLECTUELLES⁽¹⁾

Il peut exister un déficit intellectuel qui toutefois est le plus souvent modéré. De plus, il s'avère extrêmement variable d'un enfant à l'autre. Il est fréquemment associé à un apprentissage plus difficile et s'accompagne dans certains cas de troubles du langage et de la parole.

Ces atteintes des capacités intellectuelles sont aggravées par les troubles psychologiques et les troubles du comportement lorsqu'ils existent.



LES COMPOSANTES PSYCHOLOGIQUES ET COMPORTEMENTALES⁽¹⁾

Les enfants atteints du syndrome de Prader-Willi présentent un profil comportemental différent qui peut les perturber dans leurs relations sociales.

Ces enfants ont une grande émotivité et un caractère entêté qui peut s'accompagner d'accès de colère. Lorsqu'elles surviennent, ces colères sont brutales et difficilement contrôlables. Elles sont souvent dues à des frustrations mineures et peuvent être émaillées d'une certaine violence physique.

Ces enfants ont une tendance à se comporter de manière obsessionnelle avec des répétitions verbales. Ils sont plus facilement atteints par certains troubles psychiatriques, tels que des névroses.

AUTRES ATTEINTES

Au-delà de ces principaux symptômes, les enfants atteints du syndrome de Prader-Willi sont susceptibles de présenter d'autres anomalies.⁽¹⁾

La première d'entre elles est liée à des déficits hormonaux, se traduisant par un retard de croissance (hormone de croissance) et un développement pubertaire souvent incomplet (hormones sexuelles).⁽¹⁾

Il existe également une faiblesse des muscles respiratoires pouvant être à l'origine de complications respiratoires (insuffisance respiratoire, infections plus fréquentes).⁽¹⁾

D'autres anomalies sont moins fréquemment retrouvées, notamment une diminution de la sensibilité cutanée (risque de lésions par grattage excessif), des troubles du sommeil et des perturbations de la régulation thermique corporelle.⁽²⁾

Ces enfants présentent également des risques plus importants de développer des atteintes visuelles (myopie, strabisme, astigmatisme, hypermétropie) et dentaires (caries plus fréquentes en raison d'une salive plus épaisse que la normale).⁽²⁾

De quels traitements et de quels suivis spécifiques doivent bénéficier les enfants atteints du syndrome de Prader-Willi ?



Il n'existe pas de traitement spécifique permettant de guérir complètement les anomalies liées au syndrome de Prader-Willi. ⁽²⁾

Le suivi médical de ces enfants doit reposer sur une approche multidisciplinaire, c'est-à-dire par plusieurs spécialistes qui se coordonnent dans leurs interventions. ⁽¹⁾

Le diagnostic doit être fait dès les premiers mois de vie afin de permettre une prise en charge spécifique et prévenir l'obésité. ⁽¹⁾

LES TROUBLES DU COMPORTEMENT ALIMENTAIRE ⁽¹⁾

Une alimentation adaptée doit être instaurée dès le plus jeune âge, si possible dès la naissance. Elle vise à prévenir les carences alimentaires (chez le nouveau-né) et à limiter les apports caloriques afin d'éviter l'apparition d'une obésité. Ce régime doit être maintenu, sans relâche, tout au long de la vie. Il est très difficile pour l'enfant ou l'adolescent de se contrôler seul.

LE RETARD DE CROISSANCE

Un traitement par hormone de croissance peut être proposé, par le pédiatre ou l'endocrinologue, pour améliorer la croissance de l'enfant et le tonus musculaire. ⁽¹⁾

Ce traitement permet d'augmenter également les dépenses énergétiques, et permet ainsi de diminuer la graisse corporelle au profit de la masse musculaire. ⁽¹⁾

En pratique, il s'agit d'injections sous-cutanées qui sont à effectuer selon la prescription du médecin de manière quotidienne. ⁽²⁾

LE RETARD PUBERTAIRE ^(1,2)

Un bilan complet doit être fait par un endocrinologue qui jugera du bien fondé, ou non, d'un traitement hormonal adapté.

À l'âge de la puberté, ce traitement permettra d'obtenir un développement pubertaire complet.

SURVEILLANCE DES AUTRES TROUBLES POSSIBLES ^(1,2)

Les autres symptômes doivent faire l'objet d'un suivi ou d'une prise en charge adaptés lorsqu'ils sont présents.

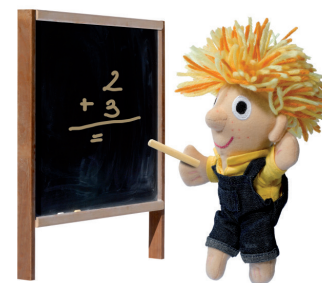
En particulier, une surveillance dentaire régulière doit être instaurée (dépistage des caries, détartrage régulier) ainsi qu'un suivi ophtalmologique périodique. ⁽⁵⁾

Par ailleurs, une prise en charge précoce par un orthophoniste est recommandée pour améliorer l'apprentissage du langage.

LES TROUBLES PSYCHOLOGIQUES

Le suivi psychologique a pour objectif de soutenir les enfants pour affronter leurs nombreuses frustrations et leurs sentiments d'échec. ⁽¹⁾

Ce suivi aide aussi les enfants à mieux appréhender le sentiment de culpabilité consécutif à leurs accès de colères incontrôlées et à leur comportement alimentaire, qu'ils ne peuvent surmonter seuls. ⁽²⁾



Comment accompagner un enfant atteint du syndrome de Prader-Willi au quotidien ?

LE SOUTIEN DES PARENTS ET DES PROCHES⁽²⁾

Pour faciliter le développement optimal de ces enfants jusqu'à l'âge adulte, il est important de leur assurer un environnement familial attentif à leurs éventuelles difficultés. Un suivi médical de qualité sera par ailleurs mis en place avec les médecins.

C'est dans ce cadre que les parents jouent un rôle très important tant pour assurer un environnement affectif de qualité pour l'enfant que pour le stimuler au quotidien.

Ces enfants, encore plus que d'autres, ne progressent que s'ils sont acceptés, soutenus et aimés.

LA LUTTE CONTRE LES TROUBLES DU COMPORTEMENT ALIMENTAIRE⁽²⁾

Le problème alimentaire reste une préoccupation majeure chez les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi tout au long de leur vie.

A ce jour, aucun traitement n'a montré son efficacité pour freiner cette irrépressible envie de manger.

Tout doit être fait pour aider l'enfant à respecter un régime hypocalorique strict car il est pratiquement impossible de raisonner un enfant qui a toujours faim à se restreindre de manger.

Cela implique des règles strictes imposées à l'enfant. Elles doivent être respectées à la lettre. Des aménagements tant au niveau de la famille que de l'environnement extrafamilial (école, loisirs...) sont à instaurer.

Certaines précautions contribuent à aider l'enfant dans son régime : limiter l'accès à la cuisine, manger à heure fixe, toujours servir l'enfant avec des portions adaptées sans lui laisser la possibilité de se resservir, observer un rituel du repas et de sa composition, ne jamais l'encourager à manger ou le féliciter de bien manger, lorsqu'il y a des goûters à l'école préparer à l'avance son « panier repas »... Il faut autant que possible éviter l'ennui et la frustration qui aggravent les troubles du comportement alimentaire.

LE MAINTIEN D'UNE ACTIVITÉ PHYSIQUE RÉGULIÈRE^(1,2)

Dès que cela est possible, il faut inciter l'enfant à la pratique régulière d'une activité physique et du sport.

Associée au régime alimentaire, cette activité favorise la lutte contre l'installation d'une obésité. À cet égard, la natation est un sport qui semble bien adapté à ces enfants.

D'autres sports tels que la bicyclette, le roller ou le ski permettent d'acquérir un meilleur équilibre.

Cette activité sportive n'implique pas obligatoirement une inscription dans un club de sport, elle peut se pratiquer dans un cadre familial, au moins trois fois par semaine.



Quelles sont les perspectives d'avenir pour un enfant atteint du syndrome de Prader-Willi ?

1 LE SUIVI D'UNE SCOLARITÉ NORMALE ⁽²⁾

Là encore, les situations sont variables d'un enfant à l'autre.

Dès l'âge de 3 ans, ces enfants peuvent aller à la maternelle.

Bon nombre d'entre eux peuvent suivre une scolarité normale, même s'ils rencontrent quelques difficultés lors de l'apprentissage de l'écriture et de la lecture. Jusqu'au collège, la scolarisation peut se faire le plus souvent dans un cursus scolaire classique. ⁽⁵⁾

L'enfant pourra être accompagné d'un auxiliaire de vie scolaire qui lui apportera un soutien individuel tout en maintenant la scolarité en milieu ordinaire et compensera une éventuelle lenteur ou des troubles de concentration. ⁽⁵⁾

Ces enfants ont un goût prononcé pour les activités répétitives qui ont un caractère rassurant pour eux. ⁽⁶⁾

Il ne faut pas oublier que le régime hypocalorique doit être maintenu en milieu scolaire. Il faut aménager, si possible, un régime individualisé avec la cantine scolaire. Si cela n'était pas possible, le recours à des paniers repas peut s'avérer une bonne alternative indispensable.

1 L'AVENIR ET L'APTITUDE À MENER UNE VIE D'ADULTE AUTONOME ⁽²⁾

Les problèmes de comportement semblent diminuer à l'âge adulte si ces enfants, devenus adultes, sont placés dans un cadre adapté et suffisamment protecteur pour eux.

Les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi peuvent quitter le domicile familial et avoir une vie sociale dans un cadre très organisé et sécurisé sur le plan alimentaire et psychologique. A ce jour, les adultes présentant un syndrome de Prader-Willi ne sont pas autonomes. ⁽⁵⁾



1 LA LUTTE CONTRE L'OBÉSITÉ ⁽²⁾



L'obésité reste le problème majeur des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi du fait des complications sévères qu'elle entraîne. De sa prévention efficace dépend la qualité de vie et la longévité de ces personnes.

Le maintien d'un régime alimentaire strict et d'une activité physique régulière reste donc une des clés de voûte prioritaire de leur accompagnement.

Adresse utile ⁽⁷⁾

Centre de référence du syndrome de Prader-Willi
Hôpital des Enfants
330, av de Grande-Bretagne 31059 Toulouse CEDEX 9
Tél. : 05 34 55 86 98
Fax : 05 34 55 85 58



Références

- (1) Tauber M. Le syndrome de Prader-Willi. MTP pédiatrie 2006 ; 9(4) : 251-257
- (2) Orphanet. Le syndrome de Prader-Willi. www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/PraderWilli-FRfrPub139.pdf (consulté le 02/08/2019)
- (3) <http://www.larousse.fr/dictionnaires/francais/syndrome/76170> (consulté le 02/08/2019)
- (4) Diene G et al. Le syndrome de Prader-Willi. Les Annales d'Endocrinologie. 2007 ; 68 : 129-37
- (5) HAS. Guide médecin. Affection de longue durée. Syndrome de Prader-Willi. Protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares. 2012
- (6) Greaves et al. Repetitive and ritualistic behaviour in children with Prader-Willi syndrome and children with autism. Journal of Intellectual Disability Research. 2006 ; 50(2) : 92-100
- (7) <http://www.chu-toulouse.fr/-centre-de-reference-du-syndrome-de-prader-willi> (consulté le 02/08/2019)



MON PLAN GRANDIR regroupe des outils à destination des parents et des enfants mais aussi des soignants. Ils ont pour objectif d'aider à comprendre la maladie, de rassurer et d'aider à réduire l'anxiété en répondant aux questions les plus fréquentes. Certains supports sont conçus pour faciliter le dialogue en famille ou avec les soignants.

5 FICHES PRATIQUES
POUR ACCOMPAGNER LES
FAMILLES AU QUOTIDIEN

1 APPLICATION
POUR VOUS AIDER À SUIVRE LE
TRAITEMENT DE VOTRE ENFANT



**DES CONSEILS AUX PARENTS
ET AUX ENFANTS**

À télécharger gratuitement sur



DES INFORMATIONS

**DES SUJETS DE DISCUSSION
À PARTAGER EN FAMILLE**

POUR EN BÉNÉFICIER

N'hésitez pas à contacter votre équipe hospitalière

ou vous rapprocher de l'association de patients **GRANDIR**

01 47 90 87 61

president@grandir.asso.fr

www.grandir.asso.fr



**LE TRI
+ FACILE**

papier



Pfizer
Maladies Rares